

Chương Trình Thủ Nghiệm Dò Tìm Tiền Sản California

Kết Quả Thủ Nghiệm Dò Tìm trong Tam Cá Nguyệt Thứ Nhất



**Kết quả thử máu dò tìm của quý vị là:
“Thử Nghiệm Dương Tính Thừa
nhiễm sắc thể Trisomy 18”**

Kết quả này có nghĩa là thai nhi có thêm rủi ro bị khuyết tật bẩm sinh gọi là thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18

T

rong chương trình chăm sóc tiền sản của quý vị, quý vị đã được Thủ Nghiệm Dò Tìm trong Tam Cá Nguyệt Thứ Nhất trong tuần thứ 10 đến 14 của thai kỳ. Lần thử nghiệm này gồm:

- thử máu và
- siêu âm chất dịch sau cổ thai nhi (nuchal translucency ultrasound)

Kết quả Thủ Nghiệm Dò Tìm trong Tam Cá Nguyệt Thứ Nhất cho quý vị biết mức **rủi ro**, hay xác suất, có khuyết tật bẩm sinh nào đó. Thí dụ, mức rủi ro có thể là 1 trong 40 hoặc 1 trong 5,000.

Kết quả Thủ Nghiệm Dò Tìm trong Tam Cá Nguyệt Thứ Nhất của quý vị là “Thử Nghiệm Dương Tính Thùa nhiễm sắc thể Trisomy 18”. Mức rủi ro thai nhi bị Thùa nhiễm sắc thể Trisomy 18 là _____.

Quý vị cũng được cho biết mức rủi ro bị hội chứng Down. Mức rủi ro đó là _____.

Thùa nhiễm sắc thể Trisomy 18 là gì?

Khuyết tật bẩm sinh này gây ra khuyết tật trí tuệ nghiêm trọng và các vấn đề rất nghiêm trọng về sức khoẻ. Thùa nhiễm sắc thể Trisomy 18 do một nhiễm sắc thể số 18 thừa gây ra. Các nhiễm sắc thể là các dữ kiện di truyền trong mỗi tế bào của cơ thể. Có thể bị các chứng khuyết tật bẩm sinh khi có quá ít hoặc quá nhiều nhiễm sắc thể.

Kết quả “Thử Nghiệm Dương Tính” có nghĩa là thai nhi thực sự có Thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18 hay không?

Không... Đa số phụ nữ có kết quả thử nghiệm này sẽ có con bình thường, khoẻ mạnh.

Quý vị có thể làm gì sau đó?

Chọn một trong những cách sau đây:

1. Thủ máu dò tìm lần nữa trong tuần 15 đến 20 của thai kỳ để biết mức rủi ro mới (*xem trang 3*), hoặc
2. Thử nghiệm tiếp theo để biết chắc thai nhi có thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18 hay không (*xem trang 4*).

Cách nào cũng được thực hiện miễn phí.

Quý vị có thể xin giới thiệu đến dịch vụ cố vấn di truyền miễn phí tại một Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản được Tiểu Bang phê chuẩn.
Nhân viên cố vấn di truyền sẽ giải thích kết quả thử nghiệm và giúp quý vị quyết định cách nào tốt nhất cho quý vị.

Cách 1: Thủ máu dò tìm lần nữa trong tuần 15 đến 20 của thai kỳ

Đây là cách dành cho phụ nữ nào quyết định không thử nghiệm tiếp theo ngay. Kết quả của lần thử máu mới này được kết hợp với kết quả của lần thử máu Thủ Nghiệm Dò Tìm trong Tam Cá Nguyệt Thứ Nhất của quý vị. Kết hợp các kết

quả này sẽ cho biết mức rủi ro mới của nhiều chứng khuyết tật bẩm sinh, gồm cả thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18.

Khoảng phân nửa số lần thử lại, kết quả mới cũng sẽ là “Thử Nghiệm Dương Tính”.

Trong trường hợp này, quý vị sẽ lại được đề nghị thử nghiệm tiếp theo. Khoảng phân nửa số lần thử nghiệm, kết quả mới sẽ là “Thử Nghiệm Âm Tính” (có nghĩa là mức rủi ro thấp).



Xin lưu ý là ngay cả nếu kết quả của quý vị đã đổi thành “Thử Nghiệm Âm Tính”, vẫn có một mức rủi ro thấp (mức rủi ro mới của quý vị), là thai nhi có thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18. Tuy nhiên, kết quả “Thử Nghiệm Âm Tính” này sẽ có nghĩa là Chương Trình sẽ không đề nghị thử nghiệm chẩn đoán. Điều này có nghĩa là một vài trường hợp Trisomy 18 sẽ không được Chương Trình phát hiện sau lần thử máu thứ nhì.

Cách 2:

Thử nghiệm tiếp theo tại các nơi được chánh phủ Tiểu bang chấp thuận...

Các dịch vụ tiếp theo được đề nghị là:

- Cố Vấn Di Truyền
- Lấy Mẫu Mô Nhau (Chorionic Villus Sampling, CVS)
- Thủ Nghiệm Tiền Sản Không Xâm Lấn (Non-invasive Prenatal Testing, NIPT)
- Siêu Âm
- Rút Nước Ối

Cố vấn di truyền là dịch vụ đầu tiên

Một nhân viên cố vấn di truyền thảo luận về kết quả thử nghiệm của quý vị và ý nghĩa của kết quả đó. Quá trình sức khoẻ của gia đình quý vị cũng được duyệt xét. Nhân viên cố vấn sẽ cho quý vị biết về loại thử nghiệm tiếp theo dành cho quý vị. **Bất cứ lúc nào quý vị cũng có thể từ chối bất cứ dịch vụ hoặc loại thử nghiệm nào.** Nhớ hỏi nhân viên cố vấn nếu quý vị có bất cứ thắc mắc nào.

Nhân viên cố vấn sẽ giải thích là quý vị có nhiều cách thử nghiệm để chọn sau khi có kết quả “Thử Nghiệm Dương Tính”. CVS, siêu âm, NIPT, và rút nước ối được trình bày ở những trang sau.



Lấy Mẫu Mô Nhau (CVS, Chorionic Villus Sampling)

Loại thử nghiệm chẩn đoán này chỉ có thể được thực hiện vào đầu thai kỳ, **từ tuần 10 đến 14** của thai kỳ. Loại thử nghiệm này lấy một ít tế bào từ nhau thai (trong tử cung), bằng một cây kim hoặc ống dài thật mỏng. Loại thử nghiệm này không đụng đến thai nhi. Các tế bào này có cùng các nhiễm sắc thể như thai nhi. Các nhiễm sắc thể này được đếm và xem xét.

CVS có thể cho quý vị biết thai nhi có Trisomy 18 hay không. CVS cũng dò tìm được 99% các khuyết tật bẩm sinh khác về nhiễm sắc thể. Loại thử nghiệm này được xem là an toàn khi do các chuyên viên y khoa tại một Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản được Tiểu Bang phê chuẩn thực hiện. Mức rủi ro bị xảy thai vì CVS không cao - dưới 1 trong 100.

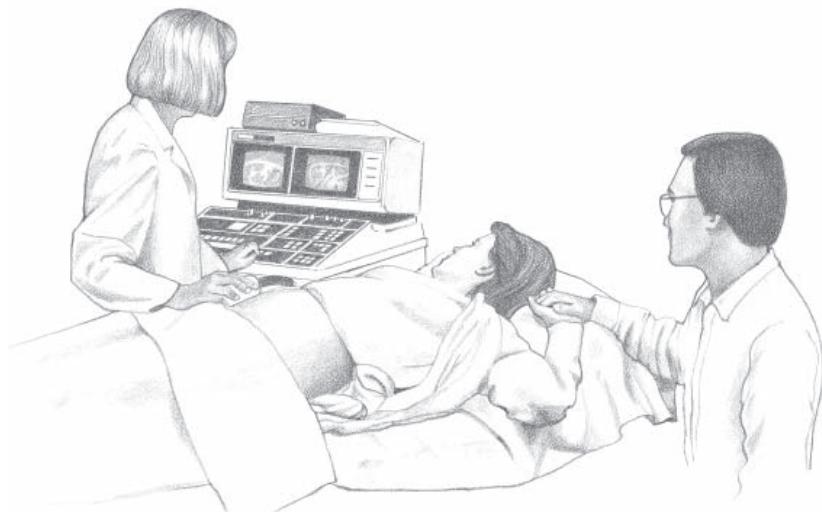
Sau khoảng hai tuần sẽ có kết quả CVS. Đa số kết quả CVS là bình thường.

Siêu Âm tại một Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản được Tiểu Bang phê chuẩn

Loại thử nghiệm này còn được gọi là âm đồ. Loại thử nghiệm bằng siêu âm cao độ này được thực hiện trong **tuần 15 đến 24** của thai kỳ. Đây là hình thai nhi rất chi tiết do các bác sĩ được huấn luyện đặc biệt rọi.

Siêu âm có thể giúp xác định tuổi của thai nhi. Loại thử nghiệm này có thể tìm ra một số khuyết tật hoặc bất bình thường bẩm sinh. Tuy nhiên, đây **không** phải là loại thử nghiệm chẩn đoán về thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18.

Quý vị có thể được thử siêu âm cao độ dù quý vị từ chối NIPT, CVS, hoặc Rút Nước Ối.



Thử Nghiệm Tiền Sản Không Xâm Lấn (Non-invasive Prenatal Testing, NIPT)

Đây là một loại thử nghiệm máu sử dụng DNA của thai nhi được tìm thấy trong máu của người mẹ. NIPT được xem là một thử nghiệm dò tìm rất chính xác đối với một số bất thường nhiễm sắc thể như hội chứng Down, thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18, thừa nhiễm sắc thể Trisomy 13, và một số bất thường nhiễm sắc thể giới tính. NIPT được thực hiện trong tam cá nguyệt thứ nhất (tuần 11- 14) và tam cá nguyệt thứ hai (tuần 15-24) của thai kỳ.

Sau khoảng 2 tuần sẽ có kết quả NIPT.

Rút Nước Ối trong tuần 15-24 của thai kỳ

Loại thử nghiệm chẩn đoán này gồm rút ra một ít nước ối quanh thai nhi. Một cây kim nhỏ được dùng để rút ra một ít nước ối. Khi rút nước ối thì không đụng đến thai nhi. Trong nước ối có các tế bào từ thai nhi. Các nhiễm sắc thể trong các tế bào này được đếm và xem xét.

Rút nước ối có thể cho biết thai nhi có thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18 hay không. Loại thử nghiệm này cũng có thể phát hiện được 99% các khuyết tật bẩm sinh khác về nhiễm sắc thể. Loại thử nghiệm này được xem là an toàn khi do các chuyên viên y khoa tại một Trung Tâm Chẩn Đoán Tiền Sản được Tiểu Bang phê chuẩn thực hiện. Mức rủi ro bị sảy thai vì rút nước ối không cao - dưới 1 trong 100.

Sau khoảng 2 tuần sẽ có kết quả rút nước ối. Đa số kết quả là bình thường.

Nếu tìm ra Trisomy 18 thì sao?

Bác sĩ hoặc nhân viên có ván di truyền sẽ cho quý vị biết chi tiết về thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18. Trẻ sơ sinh có khuyết tật bẩm sinh này bị những khuyết tật trí tuệ nghiêm trọng và bị các vấn đề rất nghiêm trọng về sức khoẻ. Trẻ thường thiệt mạng trước khi sinh hoặc khi mới sinh. Thừa nhiễm sắc thể Trisomy 18 xảy ra cho khoảng 3 trong 10,000 trường hợp sinh con tại Hoa Kỳ.

Những cách tiếp tục hoặc chấm dứt thai nghén sẽ được thảo luận trong buổi cố vấn. Hoàn toàn tùy quý vị quyết định.

Chương Trình Thủ Nghiệm Dò Tì Tiễn Sản California không trả tiền cho bất cứ dịch vụ y khoa nào khác sau những lần thử nghiệm tiếp theo và cố vấn. Có giới thiệu đến các dịch vụ chăm sóc y khoa và yểm trợ.

Xin Ghi Nhớ:

Đa số phụ nữ có kết quả “Thử Nghiệm Dương Tính” sinh con bình thường, khoẻ mạnh.

Chương Trình Khám Dò Tìm Tiền Sản California

Sở Y Tế Công Cộng California
(California Department of Public Health)
Chương Trình Khám Dò Tim Bệnh Di Truyền
(Genetic Disease Screening Program)
850 Marina Bay Parkway, F175
Richmond, CA 94804
866-718-7915 (Miễn phí)

Muốn biết thêm thông tin, xin xem trang mạng của chúng tôi:

www.cdph.ca.gov/pns

